

SÍNDROME DE HAMARTOMA MÚLTIPLE. PRESENTACIÓN DE UN CASO A PARTIR DE BOCIO MULTINODULAR.

Isabel Pilar Gárate Maudier¹, Soledad Villanueva Toral², Vivian Gallardo Tampier³, Anahí Yizmeyián Maeso³, Carolina Sepúlveda Rubio³, Ana Rocha Ruiz³, Antonio Barrera Navarro⁴, María Francisca Ugarte Palacios⁵

¹ Hospital de Niños Dr. Exequiel González Cortés. Santiago, Chile. Unidad de Endocrinología Infantil., ² Hospital de Niños Dr. Exequiel González Cortés. Unidad de Endocrinología Infantil., ³ Hospital Dr. Exequiel González Cortés .Unidad de Endocrinología Infantil., ⁴ Hospital Dr. Exequiel González Cortés (Santiago, San Miguel), ⁵ Hospital Clínico Universidad de Los Andes.

Introducción: El Síndrome de Hamartoma Múltiple es una enfermedad autosómica dominante asociada a una mutación germinal en el gen de supresión tumoral PTEN (Protein tyrosine phosphatase with homology to tensin) ubicado en el cromosoma 10, este incluye el síndrome de Cowden, sd de Bannayan - Riley-Ruvalcaba y el Síndrome de Proteus y Proteuslike. El Síndrome de Cowden se caracteriza por múltiples hamartomas y nódulos en piel y mucosa oral, junto con anomalías en mama, tiroides y pólipos en el tracto gastrointestinal, tendiendo a malignizarse sobre todo en mama y tiroides. Tiene una incidencia de 1 en 250.000.

Objetivos: Presentar caso clínico de un síndrome genético muy infrecuente pero cuya patología asociada puede ser letal.

Caso Clínico: Adolescente de 14 años consulta por aumento de volumen cervical rápidamente progresivo. Tiene antecedente de madre fallecida a los 40 años de cáncer mamario, tumores ováricos, cáncer tiroides operado y fibrosis pulmonar. Al examen físico destaca: piel múltiples nevus de color café de 1 a 5 mm; masa cervical de predominio derecha de 8,3 x 11.5 cms que se moviliza al tragar de consistencia gomosa sin adenopatías, mamas tanner IV y masa abdominal en hipogastrio. Exámenes destaca: función tiroidea normal, Ecografía tiroidea: bocio multinodular asimétrico de predominio derecho de 7,5 x 5,5 x 4,6cms ovalada, con compresión y desplazamiento traqueal a izquierda, que desplaza a derecha y posterior la vena yugular interna y carótida común. TAC tórax, abdomen y pelvis nódulos pulmonares sólidos bilaterales el mayor de 7 mm en LM. En ambas mamas imágenes nodulares de hasta 3.7 cm a izquierda .En abdomen gran masa abdomino pelviana de aspecto neoplásico de posible origen anexial derecha de contornos bien definidos y de 15 x 7.5 x 15cm en ejes mediolateral, anteroposterior y cefalocaudal. RM cerebro y cintigrama óseo normales. Se evalúa en equipo multidisciplinario y se realiza tiroidectomía total y salpingooforectomía derecha. Biopsia tiroidea: 2 adenomas foliculares. Sin células neoplásicas. Biopsia ovario: quistes paraóforos, disgeminoma no neoplásico. Biopsia nódulo pulmonar izquierdo benigna. Estudio genético: mutación PTEN +. Actualmente con levotiroxina y colecalciferol. Se mantiene en control con equipo multidisciplinario en endocrinología, oncología, ginecología, genética y dermatología infantil. En espera de evaluación en gastroenterología y neurología infantil.

Conclusión: Es relevante el diagnóstico precoz del síndrome de Codwen para planificar un seguimiento adecuado dado el riesgo de desarrollar tumores malignos como cáncer de mama (65%), cáncer de tiroides (3 a 10%) y cáncer de endometrio (5 a 10%). Además se debe realizar estudio genético familiar y consejería genética ya que tiene una penetrancia cercana al 90% a los 20 años.

Financiamiento: Sin financiamiento